

(19)日本特許庁(JP)

(12) 公開特許公報 (A)

(11)特許出願公開番号

特開平10-272123

(43)公開日 平成10年(1998)10月13日

(51)Int.Cl.⁶

識別記号

F I

A 6 1 B 5/117

A 6 1 B 5/10

3 2 0 Z

審査請求 未請求 請求項の数9 O L (全 5 頁)

(21)出願番号 特願平--79578

(22)出願日 平成9年(1997)3月31日

(71)出願人 000005108

株式会社日立製作所

東京都千代田区神田護国寺4丁目6番地

(72)発明者 永井 啓一

東京都国分寺市東恋ヶ窪一丁目280番地

株式会社日立製作所中央研究所内

(74)代理人 弁理士 小川 勝男

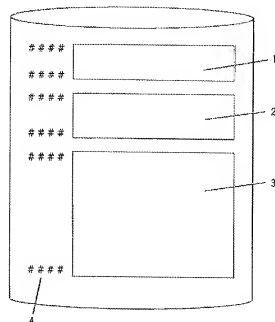
(54)【発明の名称】 遺伝子情報記録方法

(57)【要約】

【課題】 遺伝子情報を効率よく蓄積して、集積された個人の遺伝子情報全体に高速にアクセスする遺伝子情報記録方法を提供する。

【解決手段】 遺伝子情報記録ファイルは、遺伝子インデックスファイル1、キーワードインデックスファイル2、および遺伝子情報ファイル3からなる。遺伝子インデックスファイル1には、GENE IDと、遺伝子情報の記録アドレスとを記録する。遺伝子をグループで型指定する場合、遺伝子群のTYPE IDを記録する。キーワードインデックスファイル2には、遺伝子のキーワードを記憶し、遺伝子情報ファイル3には、遺伝子配列情報、および多型遺伝子群の型の情報を記録する。

図1



【特許請求の範囲】

【請求項1】記録媒体に、個人の複数の遺伝子に関する情報と、前記情報の前記記録媒体での記録アドレス情報と、を記録することを特徴とする遺伝子情報記録方法。

【請求項2】前記情報にアクセスする際に入力される入力者識別情報と前記個人を識別するための個人識別情報とを照合して、前記入力者識別情報と前記個人識別情報とが一致する場合に、前記情報にアクセスできるようにする前記個人識別情報を、前記記録媒体に記録することを特徴とする請求項1に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項3】個人の遺伝子に関する前記情報が、DNAの塩基配列情報を含むことを特徴とする請求項1に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項4】個人の遺伝子に関する前記情報が、遺伝子多型の型情報を含むことを特徴とする請求項1に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項5】前記記録媒体が、ICカードであることを特徴とする請求項1に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項6】前記記録媒体が、磁気ディスク、光ディスク、または光磁気ディスクであることを特徴とする請求項1に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項7】記録媒体に、個人の複数の遺伝子を識別するための遺伝子識別情報と、前記遺伝子に関する遺伝子情報と、前記遺伝子のキーワード情報と、前記遺伝子情報の前記記録媒体での記録アドレス情報と、からなる情報群を記録することを特徴とする遺伝子情報記録方法。

【請求項8】前記遺伝子が、多型の遺伝子群の遺伝子を含む場合、前記情報群は、前記遺伝子群を識別するために遺伝子多型の型識別情報とさらに含むことを特徴とする請求項7に記載の遺伝子情報記録方法。

【請求項9】前記情報群にアクセスする際に入力される入力者識別情報と前記個人を識別するための個人識別情報とを照合して、前記入力者識別情報と前記個人識別情報とが一致する場合に、前記情報群にアクセスできるようにする前記個人識別情報を、前記記録媒体に記録することを特徴とする請求項7に記載の遺伝子情報記録方法。

【発明の詳細な説明】

【0001】

【発明の属する技術分野】本発明は、遺伝子情報に基づいて疾病の診断、治療を行う際に必要な遺伝子情報の記録方法に関し、特に、個人の遺伝子情報を累積的に記録するのに適した方法に関する。

【0002】

【従来の技術】ヒトゲノム計画等の進展により、ヒトを含むいくつかの生物種の、DNA塩基配列情報を代表とする遺伝情報が急速に蓄積されている。また、ポジショナルクローニングに代表される遺伝子探索手法の進歩により、疾病の原因となる多くの遺伝子の同定も進みつつある。今後、蓄積される莫大な情報に基づく遺伝子

機能の解明も急速に進むものと考えられる。現在、遺伝子情報は、データベースを維持、管理するGenBank、DDBJなどの機関にある計算機システム中のハードディスク、あるいは当該機関から配布されるCD-ROM中に種々のデータがまとめて収納されている。

【0003】

【発明が解決しようとする課題】現在、従来から遺伝病と考えられていた疾病に加えて、成人病等の多くの疾患に何らかの形で遺伝子が関与していることが分りつつある。また、ウイルス、細菌等によって引き起こされる感染症における症状の発現の程度、あるいは薬剤の効果などにも、何らかの形で遺伝子が関与していることが考えられる。今後解明されるであろう遺伝子機能に関する情報を合わせて考えると、将来の疾病の診断、治療においては遺伝子に関する情報が不可欠と考えられる。このような遺伝子の関連する疾病の診断、治療的確に行うためには、個人の遺伝子に関する情報が不可欠である。各個人の遺伝子に関する情報を集中的に管理するのは、維持、管理等のコスト面、あるいは倫理的な面から見て問題がある。

【0004】また、疾患の種類や時期によって異なる医療機関で診療を受けることを考えると、各自の遺伝子情報が記録された媒体を個人が所持、携帯することが望ましい。一方、一度に各個人の遺伝子に関する全情報、例えば新生児に対して、それぞれのDNAの全塩基配列を得るといったことは、コスト面から難しい。また、遺伝子機能、遺伝子間のネットワークの解明が進むにつれて、調べるべき遺伝子の数は徐々に増える。さらに、個人の疾病によって必要となる遺伝子の情報は異なる。そこで、診療の際に必要となって検査を受けた遺伝子部位の情報を順次蓄積して、以後の診療に役立てる方が効率的である。以上により、遺伝子の関連する疾病の診断、治療に際しては、個人で携帯可能であり、逐次蓄積可能な遺伝子情報の記録手段が必要である。また、各個人の全塩基配列の格納まで考慮すると、3Gバイトを越える莫大な情報量となり、個別の遺伝子情報にアクセスする時間の短縮も大きな課題である。さらに、記録される個人の遺伝子情報は高度にプライバシーなものであり、第三者に容易に内容を解読されるものであってはならない。

【0005】本発明の目的は、逐次得られる遺伝子情報を効率よく蓄積できる遺伝子情報記録方法を提供することである。また、本発明の他の目的は、集積された個人の遺伝子情報全体への高速なアクセスを可能にする遺伝子情報記録方法を提供することである。さらにまた、本発明の他の目的は、プライバシーの保護を可能にする遺伝子情報記録方法を提供することである。

【0006】

【課題を解決するための手段】上記目的を達成するために本発明では、記録媒体に、個人の複数の遺伝子に関する

る情報と、この情報の記録媒体での記録アドレス情報と、を記録することを特徴とする。また、個人の遺伝子に関する情報にアクセスする際に入力される入力者識別情報と個人を識別するための個人識別情報とを照合して、入力者識別情報と個人識別情報とが一致する場合に、個人の遺伝子に関する情報にアクセスできるようにする個人識別情報と、記録媒体に記録することを特徴とする。

【0007】さらに、個人の遺伝子に関する情報が、DNAの塩基配列情報を含んでいてもよいし、遺伝子多型の型情報を含んでいてもよい。また、記録媒体として、ICカード、磁気ディスク、光ディスク、または光磁気ディスクのいずれかを用いる。

【0008】さらに詳細に本発明を説明すると、記録媒体に、個人の複数の遺伝子を識別するための遺伝子識別情報と、遺伝子に関する遺伝子情報と、前記遺伝子のキーワード情報と、遺伝子情報の記録媒体での記録アドレス情報と、からなる情報群を記録することを特徴とし、さらに遺伝子が、多型の遺伝子群の遺伝子を含む場合、この情報群は遺伝子群を識別するために遺伝子多型の型識別情報を含む。

【0009】

【発明の実施の形態】本発明の実施例について図1を用いて説明する。図1は、遺伝子情報記録ファイルの構成を示す図である。本実施例の遺伝子情報記録ファイルは、遺伝子インデックスファイル1、キーワードインデックスファイル2、および遺伝子情報ファイル3からなる。

【0010】遺伝子インデックスファイル1には、人間の全遺伝子に10万程度あると想定される各遺伝子を識別するGENE IDと、その遺伝子の遺伝子情報が記載されているアドレスとを記録する。多型を示す遺伝子群等と、各遺伝子を個別に指定するよりグループで型指定する方が簡便な場合、GENE IDの代わりに、その遺伝子群を識別するTYPE IDを記録する。個別遺伝子の情報と遺伝子群の情報を重複して記載する場合には、遺伝子インデックスファイル1内の対応するGENE IDとTYPE IDが示す遺伝子が同一の遺伝子であることを示す情報を記録することにより操作性を向上できる。

【0011】キーワードインデックスファイル2は、GENE IDまたはTYPE IDと、その遺伝子あるいは遺伝子群に関する学術的名称、俗称、コードされているタンパク質名、または関連する疾病の名称等のキーワード等を格納したファイルである。このファイルの存在により、操作者は、個別のGENE IDあるいはTYPE IDを記憶する必要なしに、人間が記憶しやすい形のキーワードで必要な遺伝子情報にアクセスすることが可能となる。ただし、このファイルは、本記録媒体を読み取る側の計算機システム中のアプリケーションソフト

あるいはそこからアクセスできる内部、外部の記憶媒体中にあってもよい。

【0012】遺伝子情報ファイル3には、遺伝子に関する遺伝子情報が格納されており、例えば、複数の遺伝子に関する遺伝子配列情報、および多型遺伝子群の型に関する情報が格納されている。以下、遺伝子情報ファイル3について説明する。

【0013】図2は、個別遺伝子の遺伝子配列情報の記載例を示す図である。個別の遺伝子情報は、GENE ID5で始まり、//で終了する。GENE ID5は、各遺伝子のID番号またはID持号である。これは、当該分野で世界的に共通である方が望ましいが、別途対応表を用意すれば独自のものでも構わない。CHROMOSOME欄には、当該遺伝子が存在する染色体で、1から22の数字およびX、Yを記載する。各染色体中のより詳細な位置を記述してもよい。DATEは、当該遺伝子情報が得られた日時を示す。METHODは、当該遺伝子のDNA塩基配列情報を得た手法を示す。FORMは、収納されている遺伝子情報が、調節領域、エクソン、イントロン等を含む全遺伝子情報か、例えば調節領域のみ、あるいは重要なエクソン部位のみといった部分情報なのかといった情報を示す。NOTEは、定型の項目に含まれないが、記録しておいたほうがよいと思われる情報を登録者の判断で記録する領域である。POSITIONは、例えば転写開始点とか翻訳開始点といった基準をベースとした登録DNA配列の開始点と長さを示す。SEQUENCEには、当該遺伝子のDNA塩基配列を記載する。以上の項目は必要に応じて取捨選択してもよいし、他の項目を加えてもよい。本実施例はフラットファイルの例を示したが、記載方法はこれに限るものではない。

【0014】図3は、多型遺伝子群の型に関する情報の記載例を示す図である。HLA遺伝子群を例に説明する。表の左上端のTYPE ID6は、当該遺伝子群の識別番号または識別符号である。この数または文字の最初のアドレスは遺伝子インデックスファイル1に登録されることになる。第2列が遺伝子多型を示すHLA遺伝子群中の個別遺伝子の名称を示す。第3列には各遺伝子毎に遺伝子座がホモかヘテロかの情報を記載した。この例では、0がホモで、1がヘテロを示している。第4列と第5列が各遺伝子毎の多型中、当該個人が有する特定の型を示す。本実施例では表形式で記載したが、記載法はこれに限るものではない。また、項目は必要に応じて取捨選択してもよいし、他の項目を加えてもよい。

【0015】本実施例のファイル構成を追記可能にするためには、予め、遺伝子インデックスファイル1、キーワードインデックスファイル2と遺伝子情報ファイル3をその予想される情報量に基づき分割しておき、随時空きスペースの先頭から追記するようにすればよい。あるいは、記録するたびに上記3種のファイルを空きスペース

スの先頭から記録し、追記する際には、各ファイルの前回記録分の最後に今回記録分のアドレス情報を記載しておいてもよい。

【0016】なお、本実施例におけるファイルの記録媒体は容易に携帯できる容積、重量のものが望ましいが、最適なものは、必要となる遺伝子情報ファイルの大きさに依存する。配列情報だけで3GバイトになるDNAの全塩基配列を記録する場合には、追記可能なデジタルビデオディスクのような大容量のものが必要となる。特定の遺伝子に関する情報のみ記載すれば十分な場合には、取り扱いが容易なICカードのようなものでもよい。その他必要に応じて、フロッピーディスク、携帯型ハードディスクなどの磁気ディスク、あるいは光磁気ディスク等を用いることができる。

【0017】また、当該記録媒体の所有者が承認した場合のみファイル内容にアクセス可能とするために、正しい暗証番号を入力して本ファイルをオープンすることができるようにした。また、記録媒体中のファイルの中身については、当該暗証番号を用いた関数により、ファイル中の各文字、記号等を別の文字、記号等に変換して記録することにした。これにより、暗証番号なしにはファイル内容の解読は不可能になった。

【0018】以下、本実施例に記載の記録媒体の使用形態について記述する。新生児あるいは一定年齢の幼児を対象に、必要とされる特定の遺伝子検査を行う。これは、被験者の血液中の白血球に含まれるDNAをベースに、対象部位のDNA塩基配列を決定したり、対象部位のDNA配列に相補的なDNAプローブのハイブリダイゼーション反応の程度を計測することなどによって実現できる。これらの検査で得られた遺伝子情報の当該記録媒体への登録は所定の医療機関で行われ、該記憶媒体へ

のアクセス、解読を可能とする暗証番号の登録は、新生児あるいは幼児の保護者によって行われる。記録媒体へのアクセス権は、対象者が一定年齢に達するまでは保護者が代行すればよい。その後の健康診断あるいは診療の際に必要となって、新たに得られた遺伝子情報については、順次追記される。以後の診療行為で当該遺伝子情報が必要になった場合には、当該医療機関で、本人あるいは保護者による暗証番号入力後、必要とされる遺伝子情報を読みだし、当該医療機関所有のデータベースあるいは公共のデータベースを参照し、適当なアプリケーションプログラムを用いて解析することにより、個人遺伝子情報に合った診療が受けられることになる。

【0019】以上説明したように、遺伝子に関連する疾病の診断、治療の際に必要な遺伝子情報を個人で所持、携帯することが可能となった。また、個人の遺伝子情報に従った適切な診療が受けられるようになった。

【0020】

【発明の効果】本発明により、逐次得られる遺伝子情報を効率よく蓄積することが可能となった。また、集積された個人の遺伝子情報全体への高速なアクセスが可能となった。さらに、プライバシーの保護も可能となった。

【図面の簡単な説明】

【図1】遺伝子情報記録ファイルの構成を示す図。

【図2】遺伝子配列情報の記載例を示す図。

【図3】多型遺伝子群の型に関する情報の記載例を示す図。

【符号の説明】

1…遺伝子インデックスファイル、2…キーワードインデックスファイル、3…遺伝子情報ファイル、4…記録媒体中のアドレス、5…GENE ID、6…TYPE ID。

【図3】

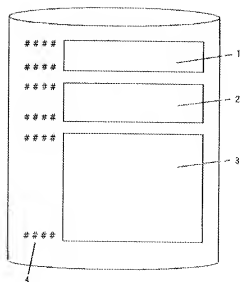
図3

6

番号	HLA-A	1	A1	A3
	HLA-B	1	B13	B5
	HLA-C	1	Cw0101	Cw0304
	HLA-DRA	0	0101	0101
	HLA-DRB1	1	0104	0413
	HLA-DQA1	0	0302	0302
	HLA-DQB1	1	0202	0202
	HLA-DPA1	1	0102	0401
	HLA-DPB1	1	5101	3801

【図1】

図1



【図2】

図2

Diagram 2 shows a form layout for a database record. The fields are as follows:

GENE ID	###
CHROMOSOME	##
DATE	○○○○年○○月○○
METHOD	PCR direct sequencing
FORM	total sequence
NOTE	○○病変検査 PCR primerの配列 反応条件 etc.
POSITION	開始位置、長さ
SEQUENCE	aaccgatacg.....

A label 5 points to the GENE ID field.